



**Resultados de un análisis del Registro SEOM de Cáncer Hereditario presentados en la Plenaria de SEOM2021**

**LA VÍA DE RECOMBINACIÓN HOMÓLOGA FALLA EN UN 40% DE LOS CASOS DE CÁNCER DE OVARIO Y DE MAMA CON MUTACIÓN EN *RAD51C/D***

- El biomarcador utilizado han sido los focos nucleares de RAD51
- Es preciso seguir profundizando a nivel tumoral si hay otras mutaciones o si hay inactivación bialélica de estos genes

**Madrid, 20 de octubre de 2021.**- Los resultados de un análisis de la recombinación homóloga en cáncer de mama y ovario con mutación germinal en *RAD51C/D* del Registro de la Sección de Cáncer Hereditario de SEOM se han presentado en la Sesión Plenaria del Congreso SEOM2021, que se está celebrando en formato virtual.

“Hemos analizado tumores primarios de mama y ovario de pacientes que tienen una variante patogénica germinal en uno de estos dos genes, que se han asociado a predisposición al cáncer de ovario y, más recientemente, también se han vinculado con el cáncer de mama triple negativo”, describe Sara Torres Esquius, investigadora del Grupo de Genética del Cáncer Hereditario del Oncology Data Science Group del Vall D’Hebron Institute of Oncology (VHIO) del Hospital Vall D’Hebron de Barcelona.

La prevalencia de estos genes es muy baja, por lo que es muy difícil encontrar a personas con una alteración en ellos. Como recuerda, “cada unidad de consejo genético recoge pocas pacientes con variantes patogénicas en estos genes. Por eso recalco que este trabajo es fruto de un consorcio realizado por la Sección SEOM de Cáncer Hereditario y, hasta dónde conocemos, es el repositorio más grande de datos y muestras de pacientes con alteraciones en estos genes”.

*RAD51C/D* actúan en la vía de la recombinación homóloga, una vía de reparación de roturas del ADN. “Se ha visto que otros genes de esta misma vía, como *BRCA1* y *BRCA2*, cuando están mutados, impiden que esta vía funcione, por lo que podemos utilizar terapias dirigidas. Un estudio reciente (ARIEL2) ha demostrado que cuando *RAD51C/D* no funcionan correctamente, las pacientes pueden beneficiarse de estas terapias dirigidas”, subraya.

En el trabajo, se ha analizado la vía de la recombinación homóloga mediante el análisis de los focos de RAD51 (biomarcador de la recombinación homóloga) en muestras de mama y ovario de las pacientes para saber si es o no funcional y saber si podrían beneficiarse de un tratamiento dirigido.

“El análisis ha sido a través de un biomarcador, los focos nucleares de RAD51: teñimos los tumores y observamos si esta proteína está presente o no por inmunofluorescencia. Si está, quiere decir que la vía está funcionando, mientras que si no está no lo hace, por lo que podríamos utilizar terapias dirigidas”, detalla.

Posteriormente, se han correlacionado los resultados de los focos nucleares de RAD51 con las características y tipo del tumor o de la edad de la paciente. Además, se observó la concordancia con otros tests de análisis de la vía de recombinación homóloga.



“Hemos analizado 34 muestras y observamos que la vía falla en, aproximadamente, un 40% de las muestras, una cifra menor a la observada en otros genes de esta vía de recombinación, como *BRCA1/2* o *PALB2*. Sin embargo, en las muestras que hemos correlacionado con otros métodos de recombinación homóloga, la correlación es total. Por lo tanto, queda abierta la pregunta sobre qué sucede con los tumores que tienen una funcionalidad de la vía a pesar de tener una alteración germinal en *RAD51C/D*. Es preciso seguir profundizando a nivel tumoral si hay otras mutaciones o si hay inactivación bialélica de estos genes”, concluye Sara Torres Esquius.

Puede seguir la actividad del Congreso por Twitter @\_SEOM con el hashtag #SEOM21.

### **Acerca de SEOM**

La Sociedad Española de Oncología Médica (SEOM) es una sociedad científica de ámbito nacional, sin ánimo de lucro, constituida por más de 2.900 profesionales del ámbito de la Oncología, con el objetivo de mejorar la prevención, el diagnóstico, el tratamiento y el seguimiento del cáncer con un enfoque multidisciplinar. Para ello promueve estudios, actividades formativas y de investigación, divulgación e información dirigidos a sus socios, los pacientes y la sociedad en general.

SEOM es el referente de opinión sobre la Oncología en España y es garante de la defensa y promoción de la calidad, la equidad y el acceso a la atención del paciente oncológico. Los valores que la definen son: rigor científico, excelencia profesional, innovación, integridad, compromiso, independencia, colaboración y transparencia

Para saber más sobre la Sociedad Española de Oncología Médica, puede visitar su página oficial <http://www.seom.org> o seguirnos en nuestro canal de Twitter @\_SEOM

Toda la información de SEOM2021 en: <https://seom.org/ir/SEOM2021>

**Para más información y confirmación asistencia:** Departamento Comunicación SEOM:

Mayte Brea: 663 93 86 42 - [maytebrea@seom.org](mailto:maytebrea@seom.org)

José García: 663 93 86 40 - [josegarcia@seom.org](mailto:josegarcia@seom.org)